***План-конспект открытого урока***

***Преподаватель Разумкова Галина Михайловна***

***Дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»***

***Специальность:21-958-1 «Фармация»***

***Тема: «Генетика человека»***

***Тип урока***:изучение новых знаний на основе имеющихся

***Формы организации учебной деятельности:*** фронтальная , индивидуальная

***Цель занятия :***обеспечить усвоение методов изучения наследственности человека, их особенностей.

***План занятия:***

– организационный момент;

– выступление учащихся с докладами;

– повторение основных понятий;

– выполнение практической работы;

– подведение итогов занятия.

***Задачи:***

– создать условия для формирования учебно-познавательной компетенции в ходе расширения и закрепления знаний о генетике человека;

– способствовать формированию навыков работы в группе работы с текстовой информацией и дополнительными источниками.

***Знать:***

– биохимические и цитологические основы наследственности;

– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

– причины возникновения наследственных заболеваний.

***Уметь:***

– ориентироваться в современной информации по генетике при изучении наследственности;

– решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;

–пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

***Учебно-познавательные цели:*** расширить знания учащихся о генетике человека, о применении методов ранней диагностики наследственных заболеваний путем совершенствования экспресс-методов и пренатальной диагностики, генной терапии наследственных заболеваний на основе генной и клеточной инженерии.

***Развивющие цели:*** развивать зрительную память; формировать навыки самоконтроля; расширять активный словарь; совершенствовать перенос опыта; умение воспроизводить знания в новых условиях; развивать пространственное мышление, воображение.

***Воспитательные цели:*** воспитывать любовь к природе, развивать эстетические чувства учащихся, мотивацию к учению.

***Материально-техническое оснащение урока:*** мультимедийный проектор, экран;  проблемные вопросы и задачи для медико-генетического консультирования, инструктивная карточка составления родословной человека; учебники.

**Ход урока**

**I*.Организационная часть 3 мин)***

Информация старосты о наличии учащихся на уроке и их готовности к уроку.

**II*.Сообщение темы и целей звнятия (2 мин)***

***III.Повторение пройденного материала (10 мин)***

***Преподаватель:*** Итак, что же изучает генетика человека?

Студент: Доклад на тему «История исследований генетики человека».

**IV*.Изучение нового материала (45 мин)***

*Эпиграф  занятия*:

«Ты, человек, можешь сделать для своего здоровья

и благополучия больше,  чем  любой врач,

любая  больница,  любое      лекарство,

любое     медицинское  средство».

                                                     (Дж. Калифано)

***Преподаватель:***

На предшествующих уроках мы уже изучили основные закономерности наследования признаков при моно- и дигибридном скрещивании Г.Менделя, познакомились с принципами сцепленного наследования признаков, сформулированными Т.Морганом. выяснили, что понятие «один ген – один признак» распространяется в основном на растительные организмы, у животных наследование признаков происходит значительно сложнее.

Распространяются ли закономерности передачи наследственных свойств, открытые Г.Менделем, на человека?

*Студент* доклад на тему: «Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза».

*Студент* доклад на тему: «Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения».

*Студент* доклад на тему: «Методы ранней диагностики наследственных заболеваний путем экспресс-методов и пренатальной диагностики, генной терапии на основе генной и клеточной инженерии».

Далее , по результатам опроса студенты самостоятельно определяют, какой доклад был наиболее интересен, вместе с преподавателем обсуждают результаты защиты докладов и их качество.

***Преподаватель:***

**Человек**– сложнейшая загадка для науки и самого себя, понимание его природы было и остается предметов многочисленных исследований, в том числе и генетических.

Генетика человека – раздел науки генетики, который объясняет многое из того, что ранее было загадочным в биологической природе человека. Этот раздел науки называется антропогенетика.

***(****определение записать в тетради****)***

 **Антропогенетика -** специальное направление генетики человека, биологии человека и антропологии, основанное на применении подходов и методов генетики к исследованиям современных и древних популяций человека

В настоящее время ясно, что наследственность человека подчиняется тем же самым биологическим закономерностям, что и наследственность всех живых существ. Так как генетический материал заключен в хромосомах, которых 23 пары, генетическая программа тоже подвержена мутациям.

Как происходит наследование отдельных признаков у человека, это мы и выясним на уроке.

***Ответьте на вопросы:***

1.     Сколько всего хромосом в клетках тела человека?

2.     Сколько хромосом в половых клетках?

3.     Как называются неполовые хромосомы? Сколько их пар?

***Ответ студентов:***

1.Каждая **клетка** человеческого **тела** обычно содержит 23 пары **хромосом**, то есть всего 46 **хромосом**. Из них 22 пары называются аутосомами, а 23-я пара-аллосомами (половыми **хромосомами**).

 2. Половые **хромосомы**. Эта **пара** половых **хромосом** определяет, будет ли плод мужского или женского пола. Мужчины имеют одну Х- и одну Y-**хромосому**. У мужчин Х-**хромосома** приходит от матери, а Y-**хромосома** — от отца. Все **половые** **клетки** имеют гаплоидный набор **хромосом**, т. е. каждая **клетка** имеет только 23 **хромосомы**, тогда как все соматические **клетки** имеют диплоидный набор **хромосом**, т. е. 23 пары или 46 **хромосом**. Судя по всему - 23 (в обычных **клетках** - 46) **в** **половых** **клетках**-гаплоидный набор-23, по строению не отличаются конечно, **половые** **хромосомы** по строению отличаются.

 3.Существуют 22 **пары** **неполовых** (аутосомных) **хромосом** и одна **пара** половых **хромосом**. Парные **неполовые** **хромосомы** практически являются идентичными по размеру, форме, а также по расположению и **количеству** генов. Поскольку в каждой из спаренных **неполовых** **хромосом** содержится по одному соответствующему гену, копировать гены в этих **хромосомах** нет смысла. 23-я **пара** состоит из половых **хромосом** (X и Y).

*Обсуждение, озвучивание выводов*

***Преподаватель:***

Законы наследственности и характер наследования отдельных признаков у человека и животных едины.

У человека, также как и у всех живых организмов, есть доминантные и рецессивные признаки. Изучите их:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признаки | Доминантные | Рецессивные |
| Глаза:- цвет- размер- разрез- зрение |  Карие, светло-карие, зеленыеБольшиеМонголоидныйДальнозоркость, норма |  Серые, голубыеМаленькиеЕвропеоидныеБлизорукость, дальтонизм |
| Ресницы | Длинные | Короткие |
| Нос: форма- переносица- кончик- ноздри |  С горбинкойУзкаяПрямойШирокие |  Прямой, вогнутыйШирокаяКурносыйУзкие |
| Уши: размер- мочка |  ШирокаяСвободная |  УзкиеПриросшая |
| Губы: размер- нижняя губа |  ШирокиеТолстая отвисающая |  ТонкиеНормальная |
| Волосы:- цвет- тип- поседение- облысение- брови |  ТемныеЖесткие, курчавыеДо 25 летУ мужчинШирокие, пушистые |  СветлыеМягкие, прямыеПосле 25У женщин нетузкие |
| Пальцы рук | Указательный длиннее безымянного, праворукость | Указательный не длиннее безымянного, леворукость |
| Пальцы ног | 2-ой палец длиннее большого, повышенная подвижность большого пальца | 2-ой палец короче большого, норма |

***Преподаватель:*** Сегодня нашей задачей является научиться решать задачи на наследование, сцепленное с полом.

Еще раз подробно рассмотрим хромосомный набор человека (плакат). Он содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называют **аутосомами.** Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга – это **половые или гетерохромосомы**.  Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют Х-хромосомами. У мужчин имеется Х-хромосома и одна Y-хромосома.

Пол, содержащий в своих клетках две Х-хромосомы, называется **гомогаметным**, так как он дает все гаметы одинаковые, а содержащий и Х– и Y-хромосомы, образующий два типа гамет – **гетерогаметным.** (Запишите определения в рабочую тетрадь)

*Решите задачу по схеме:*

Определите пол рожденных детей.

Ответьте на вопрос: от гамет какого из родителей зависит рождение мальчика, девочки?

                                           Р  ХХ  х    ХУ

                               G   Х Х              Х У

                               F1  ХХ; ХУ; ХХ;ХУ

*Сделаем****вывод***. Пол потомка зависит от того, какой спермий оплодотворит яйцеклетку. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Х-хромосому, развивается женский организм. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Y-хромосому, развивается мужской организм. В результате случайного оплодотворения половина гамет получает Х-хромосому, другая половина Y-хромосому. Поэтому у раздельнополых организмов соотношение полов обычно составляет 1:1, т.е. самцы и самки встречаются одинаково часто.

Женщины (XХ) имеют одну Х-хромосому от отца и одну Х-хромосому от матери. Мужчина (XY) получает Х-хромосому только от матери. Этим обусловлена особенность наследования генов, расположенных в половых хромосомах.

***Пол будущего ребенка полностью зависит от гамет отца.***

***Преподаватель***: Признаки, наследуемые с половыми хромосомами X и У, получили название сцепленных с полом. Дополнительный материал **Y-хромосому** часто называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов. У человека на У-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д. Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах). ***У-хромосома передается от отца всем его сыновьям, и только им.*** Следовательно, для генов, содержащихся только в У-хромосоме, характерно **голандрическое наследование, т. е.**они передаются только от отца к сыну и проявляются у самцов.

**Х-хромосома** несет много различных признаков. Описано более 370 болезней сцепленных с ней. В женском организме (XX) каждый признак по генам, будет являться либо гомо-, либо гетерозиготным. Поскольку у особей мужского пола одна Х-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.

У человека некоторые патологические состояния наследуются сцеплено с полом. К ним относится, например, гемофилия (повышенная кровоточивость), дальтонизм (аномалия зрения, при которой человек недостаточно различает красный и зеленый цвета).   Частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

Гемофилия сцепленное с полом рецессивное заболевание, при котором нарушается образование фактора VIII, ускоряющего свертывание крови.

Ген находится в Х-хромосоме. Кровоточивость при гемофилии проявляется с раннего детства. Даже лёгкие ушибы вызывают обширные кровоизлияния – подкожные, внутримышечные. Порезы, удаление зуба и др. сопровождаются опасными для жизни кровотечениями, могут вызвать смерть. Эта патологическая мутация в гене **F8C** была в генотипе наследника царского престола русского царя Алексея. Молекулярный дефект в Х– хромосоме способен самым жестоким образом распоряжаться жизнью многих поколений его потомков. Гемофилия А поражает почти исключительно людей мужского пола. В среднем, один из 10 000 мальчиков рождается с этой патологией, и только в 70% случаев в его родословной можно найти указания на наследственную передачу мутантного гена. Это значит, что для каждой третьей семьи, в которой случилось такое несчастье, последнее является полной неожиданностью.

*Пример решения задачи :*

Девушка, носительница рецессивного аллеля мутантного гена гемофилии, выходит замуж за здорового мужчину. Какое потомство следует ожидать от этого брака, при условии, что ген, кодирующий признаки гемофилии, сцеплен с Х-хромосомой?

*Решите задачу*: Отсутствие потовых желез наследуется как рецессивный сцепленный с Х-хромосомой признак. В семье, где у мужа наблюдается отсутствие потовых желез, а у жены они есть, родилась дочь с отсутствием потовых желез. Какова вероятность рождения в этой семье детей без патологии. Если дочь вступит в брак с нормальным мужчиной, какое потомство можно ожидать?

 ***V.Закрепление нового материала (20 мин)***

Раздается тестовое задание, предлагается решение задач:

 **Определение доминантности или рецессивности признака**

 *Решите задачи:*

*Задача.* У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

*Студент решает задачу у доски :*

Решение

1. У двух кареглазых людей (дедушка и бабушка) родился ребенок, отличающийся от них по фенотипу, следовательно, они гетерозиготны и их генотип – Аа.
2. Гетерозиготы несут доминантный признак, значит, таковым является кария окраска глаз (А), а голубоглазость определяется рецессивным геном (а).
3. Генотип голубоглазых матери и дочери – аа, так как они проявляют рецессивный признак.
4. Генотип сыновей – Аа, потому что они кареглазы (А), и от матери могли унаследовать только рецессивный ген а.
5. Отец должен быть кареглазым, потому что сыновья могли получить доминантный ген А только от него. Он несет также рецессивный ген а, потому что у него есть ребенок с генотипом аа. Следовательно, генотип отца – Аа.

Схема брака

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀aаголубые | × | ♂Aакарие |
| гаметы   |  гамета a  |  |  гамета A    гамета a  |
| F1 | аaголубые50% |  | Аaкарие50% |

*Ответ*

Генотип дедушки и бабушки со стороны матери – Аа, матери и дочери – аа, отца и сыновей – Аа. Доминирующим является признак карего цвета глаз.

*Студент решает задачу у доски :*

*Задача.*В одном из зоопарков Индии у пары тигров с нормальной окраской родился тигр-альбинос. Тигры-альбиносы встречаются крайне редко. Какие действия должны провести селекционеры, чтобы как можно быстрее получить максимальное количество тигрят с данным признаком?

Решение

1. У фенотипически одинаковых животных родился отличающийся от них детеныш, следовательно, они гетерозиготны, их генотип – Аа, а нормальная пигментация является доминантным признаком.
2. Генотип тигра-альбиноса – аа (он проявляет рецессивный признак).
3. При скрещивании тигра-альбиноса с обычными тиграми (генотип АА, так как признак очень редкий) в потомстве первого поколения альбиносов не было бы. И только при скрещивании гибридов F1 в их потомстве F2 альбиносы встречались бы с частотой примерно 25%. Поэтому более целесообразным было бы скрестить тигра-альбиноса с одним из родителей. В этом случае уже в первом поколении половина потомства несла бы признак альбинизма:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀Аанормальный | × | ♂aаальбинос |
| гаметы   |  гамета A    гамета a  |  |  гамета a  |
| F1 | Aaнормальный50% |  | aaальбинос50% |

 Ответ: Такое скрещивание и было проведено селекционерами.

***Тестовое задание***

1.При каком типе скрещивания и в каком случае идет расщепление по

формуле 9:3:3:1?

1) во втором поколении при моногибридном, по генотипу; 2) во втором

поколении при моногибридном, по фенотипу; 3) при дигибридном

анализирующем, по фенотипу и генотипу; 4) во втором поколении при

дигибридном, по генотипу; 5) во втором поколении при дигибридном, по

фенотипу.

2.Неполное доминирование –это:

1) фенотип гетерозигот отличается от фенотипа обеих гомозигот; 2) генотип

гетерозигот отличается от генотипа обеих гомозигот; 3) расщепление во

втором поколении по генотипу – 1:2:1; 4) расщепление во втором поколении

по фенотипу – 1:2:1; 5) 1, 2, 3, 4.

3.Кодоминирование – это:

1) неполное доминирование; 2) совместное доминирование; 3) отсутствие

доминантно-рецессивных отношений; 4) 1, 2; 5) 2, 3.

Явление наличия у одного гена нескольких аллелей называется:

1) кодоминированием; 2) взаимодействием генов; 3) множественным

аллелизмом; 4) 1, 2; 5) 1, 3.

4.Группа крови человека в системе АВО контролируется:

1) тремя генами; 2) тремя аллелями одного гена; 3) тремя антигенами;

4) тремя антителами; 5) 2, 3.

С какой группой крови в плазме крови у человека присутствуют

гемагглютинины α и β?

1) I; 2) II; 3) III; 4) IV; 5) V.

С какой группой крови у человека эритроциты лишены А и В антигенов?

1) I; 2) II; 3) III; 4) IV; 5) V.

5.Полигенное наследование – это:

1) наследование, при котором за формирование одного признака отвечают

два и более неаллельных гена; 2) наследование, при котором за

формирование одного признака отвечают два аллеля одного гена;

3) наследование, когда один ген контролирует несколько признаков;

4) наследование признаков, контролируемых соответствующими генами.

 ***Преподаватель:*** Ответить на вопросы

**1.**Дайте определение понятия «аутосома».

 *Студент*: (Аутосома – хромосомы, одинаковые у обоих полов).

**2.**Как Вы понимаете наследование, сцепленное с полом?

 *Студент*: (Наследование, сцепленное с полом – особая форма насле-дования признаков, гены которых расположены в половых хромосомах).

**3.** Какие хромосомы называют половыми?

*Студент*: (Половыми хромосомами называют хромосомы, по кото-рым мужской пол отличается от женского. Половых хромо-сом одна пара. У человека, млекопитающих, моллюсков, большинства насекомых Х-хромосома определяет женский пол, а Y-хромосома – мужской).

**4.**Какие Вы знаете заболевания у человека связанные с Х и Y- хромосомами?

*Студент*: (СХ-хромосомой передаются заболевания: гемофилия (несвертываемость крови); дальтонизм (неспособность раз-личать красный и зеленый цвета); судорожные расстройства, мышечная дистрофия, облысение и т. д. С Y-хромосомой- (геморрагический диатез (кровоточивость), волосатость мочки ушей и т.д.).

*Обсуждение ответов со студентами*

***Эвристическая беседа***

***Преподаватель:*** Попробуйте ответить на вопрос: Почему в одной семье разные дети?

*Ответ студента:*

* Дети разные в одной семье потому, что важное значение имеет комбинация генов, которая образовалась во время образования гамет и их оплодотворения.
* В каждом случае – это уникальный генотип, который определяет формирование определённого психологического фенотипа.
* Влияние генотипа на уровень интеллекта доказывает эксперимент с близнецами, которые воспитывались в разных условиях: уровень **IQ** у них был одинаковым.
* Эксперименты Роберта Пломина доказали, что у одарённых детей особую активность имеет ген **IGF2R,**размещённый в середине 6 хромосомы. Факты показывают, что если развитие ребёнка лишь на 50-55 % определяется наследственностью, то интеллектуальный уровень взрослого на 75 % зависит от врождённых способностей.
* Последние открытия подтверждают теорию наследования интеллекта. Недавно был открыт новый ген **DTNBP1**, опять таки на хромосоме 6, мутации в котором приводят либо к гениальности, либок шизофрении.

***Преподаватель:*** Будет ли влиять ферментопатия на интеллектуальную сферу и поведение человека?

*Ответ студента:* развитие и деятельность мозга очень чувствительна к изменению биохимической среды, влиянию токсинов. Поэтому дефекты ферментативных систем и генетические определённые аномалии метаболизма приведут не только к умственной отсталости, но и к психическим заболеваниям.

***Закрепление нового материала***

*Проблемное обучение*

*Студенты делятся на 3 группы, каждой группе было предложено проблемное задание. Заслушиваются варианты ответов.*

***Проблемное задание для группы № 1***

Считают, что человек и человекообразные обезьяны (прежде всего шимпанзе и горилла) имеют много общего в наборах наследственной информации. С помощью каких методов генетических исследований можно это подтвердить или опровергнуть?

***Вариант ответа группы № 1***

Это можно подтвердить с помощью ***цитогенетического метода***. Диплоидное число хромосом (2n) у всех Pongidae 48. У человека 2n = 46, т.е. различие в хромосомных числах обусловлено единственной транслокацией. Хромосома 1 человека образована слиянием двух хромосом, гомологичных таковым у шимпанзе.

***Биохимический метод.*** Группы крови человека и обезьян очень близки, многие тождественны. Кровь бонобо (А, О) можно переливать человеку без всяких осложнений. Резус-фактор впервые был обнаружен у низшей обезьяны-макаки-резус. Тонкие методы, основанные на определении аминокислотных последовательностей белков, показывают, что человек и шимпанзе отличаются по 1% аминокислотных замен. Многие белки человека и шимпанзе, например гормон роста, взаимозаменимы.

***Проблемное задание для группы № 2.***

Как вы считаете, обязательно ли заболеет человек, имеющий наследственную предрасположенность?

Влияют ли наследственные болезни на поведение человека, его интеллектуальное развитие, формирование психологического типа?

***Вариант ответа группы № 2***

Патологический фенотип проявляется лишь тогда, когда суммарная деятельность генетических факторов и окружающих факторов достигнет или превысит допустимую границу значения склонности.

***Проблемное задание для группы № 3***

Человек научился бороться с разными болезнями (оспа, чума, малярия, холера). Можно ли защититься от наследственных болезней, или они неминуемы? Предложите пути защиты от наследственных болезней.

***Вариант ответа группы № 3***

Да, можно.

* Устранение или уменьшение действия мутагенных факторов.
* Здоровый образ жизни.
* Медикаментозное лечение ферментопатий, диеты.
* Своевременная диагностика.
* Хирургическое лечение.
* Медико-генетическое консультирование.

***Игра “Медико-генетическое консультирование”****(работа в группах)*

***VI.Подведение итогов урока (5 мин)***

Кратко уточняются стоящие цели урока. По результатам работы на уроке объявляются поставленные оценки.

***VII.Рефлексия урока (3мин)***

1. Вам понравился урок?
2. Всё ли было понятно на уроке?
3. Получили ли вы ответы на вопросы, которые вас интересовали в начале урока?
4. Самый яркий момент урока?

***VIII. Задание на дом (2 мин)***

Написать краткое сообщение о геноме человека.

***Заключительное слово преподавателя***

Мы с вами – счастливое поколение, которому впервые удалось раскрыть книгу человеческого генома. Благодаря возможности заглянуть в геном мы получили больше сведений о наших истоках, эволюции и природе.

Генетика наших дней революционизировала антропологию, медицину, психологию. Огромные шаги по защите наследственности человека или её “улучшение” уже сделаны. Современные медицинские генетики дают в руки не только медицине, но и всему обществу оружие для избавления от накопленной в предыдущих поколениях наследственной патологии и предотвращения наследственной угрозы от факторов окружающей среды.

Я не утверждаю, что всё в человеке определяется исключительно генами, но будет верно сказать, что гены, так или иначе, влияют на все стороны нашей жизни.

*Спасибо всем! Урок окончен!*

**Список литературы**

1. Алферова, Г. А.  Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный
2. Борисова, Т. Н.  Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования /Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный .
3. Нахаева, В. И*.* Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный .